

ASPECTE MOLECULAR-GENETICE ALE HIRSUTISMULUI

Maria Stratan

(Conducător științific: Svetlana Capcelea, dr. șt. med., conf. univ., Catedra de biologie moleculară și genetică umană)

Introducere. Hirsutismul reprezintă creșterea exagerată a părului terminal, care afectează în prezent aproximativ 5-15% dintre femei. Hirsutismul nu este doar un defect cosmetic, dar și un simptom al unei afecțiuni complexe al sistemului reproductiv sau markerul unei neoplazii. Simptomele hirsutismului afectează calitatea vieții și poate amenința identitatea feminină.

Scopul lucrării. Evaluarea bazelor molecular-genetice ale hirsutismului, studiul polimorfismului clinic și înțelegerea managementului femeii cu hirsutism.

Material și metode. Baze de date online, metaanalize, lucrări științifice din medicina teoretică și practică.

Rezultate. Factorii etiologici principali de apariție a hirsutismului: ovarieni (93% PCOS, <1% tumori androgen dependente, <1% luteome); adrenali (<1% CAH, <1% sdr Cushing, <1% tumori secretoare de androgeni, 1% acromegalia) și factori externi (<1% iatrogenici, <1% medicamente cu efect androgenic). Abordarea genetică a remarcat implicarea în dezvoltarea hirsutismului a mutațiilor în 5 gene majore ce codifică enzime importante în metabolismul androgenilor: 21-hidroxilaza, oxidoreductaza citocromului P450, aromataza, 11-beta-hidroxilaza, 5 alfa reductaza. Diagnosticul se bazează pe anamneză, scala Ferriman-Gallwey, marcherii serici, teste genetice și paraclinice adiționale. Una din cele mai eficiente terapii medicale pentru hirsutism este medicația cu anti-androgeni (spironolactona, finasteridă, flutamidă).

Concluzii: (1) Hirsutismul este o problemă medicală actuală ce afectează calitatea vieții femeii. PCOS este cea mai frecventă cauză de hirsutism. (2) Managementul femeii cu hirsutism necesită o abordare multidisciplinară – medic de familie, endocrinolog, ginecolog, dermato-cosmetolog. (3) Tratamentul se bazează în general pe o abordare dublă: o terapie farmacologică pentru reducerea secreției de androgeni și îndepărtarea părului terminal deja prezent.

Cuvinte cheie: hirsutism, PCOS, Ferriman-Gallwey, contraceptive orale, anti-androgeni.

MOLECULAR-GENETIC ASPECTS OF HIRSUTISM

Maria Stratan

(Scientific adviser: Svetlana Capcelea, PhD., assoc. prof., Chair of molecular biology and human genetics)

Introduction. Hirsutism is the exaggerated increase of terminal hair, which currently affects about 5-15% of women. Hirsutism is not just a cosmetic defect but also a symptom of a complex reproductive system disease or a marker of a neoplasia. Symptoms of hirsutism affect the quality of life and may threaten feminine identity.

Objective of the study. Evaluation of the molecular-genetic bases of hirsutism, the study of clinical polymorphism and understanding the management of women with hirsutism.

Material and methods. Online databases, meta-analyzes, scientific papers in theoretical and practical medicine were used.

Results. The main etiological factors of hirsutism: ovarian (93% PCOS, <1% androgendependent tumors, <1% luteoma); adrenals (<1% CAH, <1% Cushing syndrome, <1% androgen secretory tumors, 1% acromegaly) and external factors (<1% iatrogenic, <1% androgenic drugs). The genetic approach has noted the involvement in the development of hirsutism of mutations in 5 major genes encoding important enzymes in androgen metabolism: 21-hydroxylase, P450 cytochrome oxidoreductase, aromatase, 11-beta-hydroxylase, 5 alpha reductase. The diagnosis is based on anamnesis, the Ferriman-Galway scale, seric markers, additional genetic and paraclinical tests. One of the most effective medical therapies for hirsutism is medication with anti-androgens (spironolactone, finasteride, flutamide, etc.)

Conclusions. (1) Hirsutism is a current medical problem that affects women's quality of life. PCOS is the most common cause of hirsutism. (2) The management of a woman with hirsutism requires a multidisciplinary approach – family doctor, endocrinologist, gynecologist, dermatologist. (3) The treatment is generally based on a dual approach: a pharmacological therapy to reduce androgen secretion and removal of the terminal hair already present.

Key words: hirsutism, PCOS, Ferriman-Gallwey, oral contraceptives, anti-androgens.